

**مقدمه و هدف:** فنیل کتونوریا یک اختلال اتوزومی مغلوب است که به صورت اولیه مغز را تحت تاثیر قرار میدهد. از آنجا که بیماری به صورت اتوزومال مغلوب به ارث میرسد منسوب بودن والدین یکی از نکات مهمی است که در بیماری نقش دارد. کودکان مبتلا در معرض خطر اختلالات تکاملی شامل اختلال یادگیری، تاخیر در راه رفتن، صحبت کردن میباشند همچنین در بین آن ها تظاهراتی ناشایع اما مشترک چون اختلال هیپراکتیویته، تشنج، کم خونی اوتیسم و ... وجود دارد که در پژوهش حاضر به آن ها نیز پرداخته ایم. درصد قابل ملاحظه ای از بیماران از نظر ذهنی عقب مانده میباشند و برخی به دلیل شدت عقب ماندگی ذهنی قادر به آموزش دیدن و تحصیل نیستند. تاخیر در تشخیص بیماری موجب تاخیر تکاملی و عقب ماندگی ذهنی می شود که هزینه ی اقتصادی و روانی سنگینی به خانواده تحمیل میکند، خوشبختانه بعد از برنامه ی غربالگری در ایران که یکی از مناطق با شیوع بالا میباشد با تشخیص زود هنگام این موارد کاهش خواهد یافت.

در این تحقیق سعی شده است تاثیر غربالگری و ارتباط آن با پیامدهای بیماری که در بالا ذکر شده است را ارزیابی کنیم. با توجه به این که تا کنون مطالعه ای اینچنین با در نظر گرفتن تمامی عوامل ذکر شده و بررسی اثر غربالگری انجام نشده و همچنین اولین بار در استان قزوین بیماران مورد ارزیابی قرار گرفته اند پژوهش حاضر را انجام داده ایم.

**روش کار:** بیماران شناخته شده فنیل کتونوری که تا مهر ماه سال ۱۳۹۶ به بیمارستان قدس مراجعه کرده اند ۶۳ مورد بوده که ۲ مورد به دلیل انتقال به سایر استان ها و نواقصی پرونده امکان دسترسی به آن ها وجود نداشت. بنابراین نمونه ما از ۶۱ نفر بیمار که بیماری آن ها با اندازه گیری مقدار فنیل آلانین سرم تشخیص داده شده تشکیل شده، پرسش نامه هایی در اختیار والدین مراجعه کننده به درمانگاه بیمارستان قرار گرفت که متغیر های مورد نیاز از آنها استخراج شده است، در مورد بیمارانی که امکان دسترسی به آنها میسر نبوده اطلاعات از پرونده بیماران استخراج و نواقص آنها به صورت تلفنی توسط پژوهشگر از بیماران پرسیده شده است.

**یافته ها:** از بین ۶۱ مورد بیمار مورد مطالعه، ۳۱ نفر (۵۰,۸٪) مونث و ۳۰ نفر (۴۹,۲٪) مذکر بودند که در محدوده ی سنی ۲,۵ ماه تا ۱۸ سال قرار داشتند. ۲۹,۵٪ بیماران دچار راش اگزما توتئید، ۳۶,۱٪ دچار تشنج، ۲۹,۵٪ دچار هایپر اکتیویته ی، ۸,۲٪ دچار آنمی، ۶,۶٪ مبتلا به اوتیسم و ۳۴,۴٪ دچار بیقراری بودند، ۵۷,۴٪ تاخیر در راه رفتن، ۵۴,۱٪ تاخیر در شروع صحبت کردن داشتند. ۸,۲٪ از بیماران دچار بی اختیاری ادرار و مدفوع بوده و ۸,۲٪ نیز به دلیل عقب ماندگی شدید ذهنی قادر به تحصیل نبودند. در بررسی والدین بیماران ۵۲,۵٪ آنان نسبت فامیلی داشتند، از ۶۱ مورد بیمار ۳۷,۷٪ غربالگری انجام داده و ۶۲,۳٪ با علائم بالینی مراجعه کرده بودند، ۱۱,۵٪ از بیماران به pku نوع بدخیم، ۵۴,۱٪ نوع کلاسیک و ۳۴,۴٪ به HPA مبتلا بودند. از سال ۹۱ با شروع برنامه غربالگری در استان در طول ۵ سال، ۱۱۱۷۴۲ متولد در استان قزوین و ۲۳ مورد مبتلا که میزان بروز ۱ در ۴۸۵۸ تولد زنده برآورد می شود.

**نتیجه گیری:** با توجه به اینکه تشخیص قطعی بیماری با اندازه گیری فنیل الانین سرم میسر است لذا تاخیر در تشخیص منجر به عقب ماندگی ذهنی و بروز عوارض جبران ناپذیر در کودکان می شود. یافته های مطالعه حاضر نشان میدهد در بیماران مبتلا به pku در استان قزوین، بیشترین اختلال مربوط به تاخیر تکاملی و تشنج می باشد که هر دو با انجام غربالگری ارتباط معنادار داشته و در کسانی که غربالگری انجام داده اند شیوع کمتری دارد.

**واژه های کلیدی:** فنیل کتونوری، غربالگری، تاخیر تکاملی